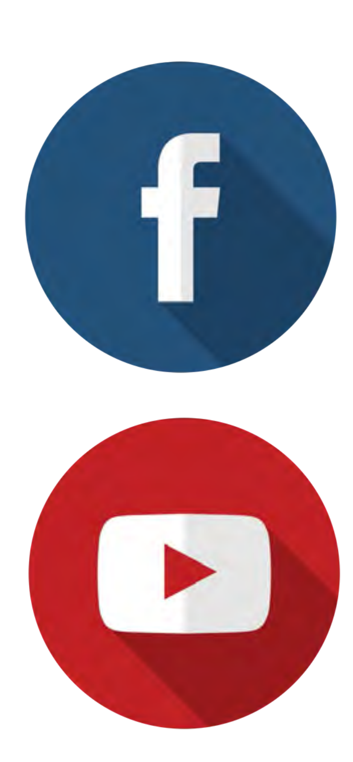
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful







Hémophilie

Dr BENYAA

HEMOPHILIE

1-Définition:

L'hémophilie est une maladie constitutionnelle de transmission héréditaire selon un mode récessif lié au sexe , due au déficit en Facteur de la coagulation VIII (Hémophilie A) ou en Facteur IX (Hémophilie B)

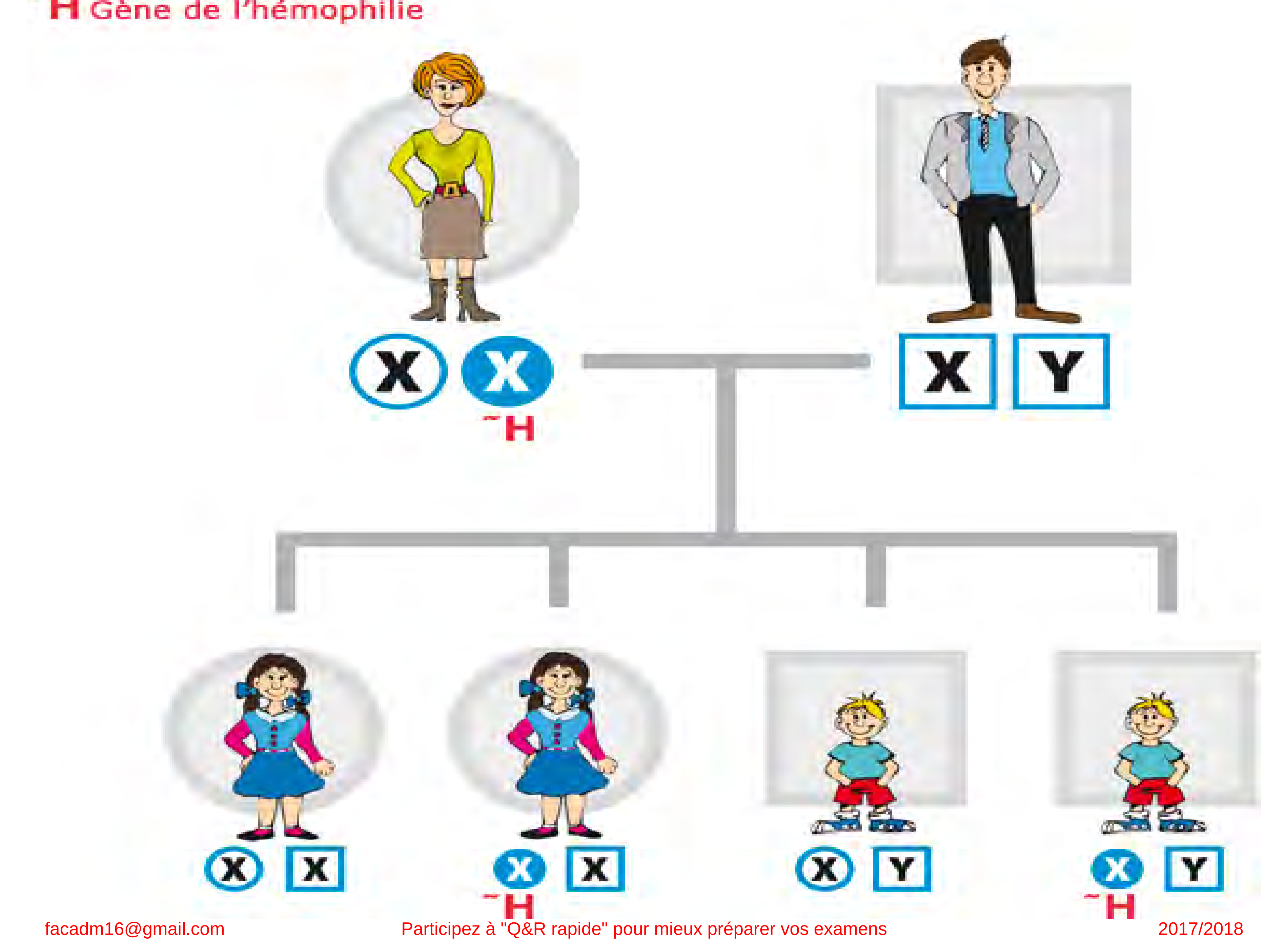
L' hémophilie est la plus fréquente des coagulopathies congénitales.

L' hémophilie A est plus fréquente 80-85% que l'hémophile B.

Prévalence: 1cas/10000 naissances.

2-Mode de transmission:

- Les gènes des facteurs VIII et IX sont situés tous les deux sur le chromosome X expliquant l'expression clinique uniquement chez les hommes et la transmission par les femmes "dites conductrices".
- L'hémophilie apparaît de façon sporadique (mutations spontanées) dans environ 25 % des cas (antécédents familiaux méconnus)



~H Gène de l'hémophilie
X X
~H
X Y
X X
X X
~H
X Y
X Y
~H

3-Diagnostic clinique:

A-Interrogatoire:

- ATCD familiaux de maladie hémorragique
- Hémorragie spontanée(articulation , muscles…)
- Ecchymoses dans petite enfance
- Hémorragie post traumatique ou après CRG (circoncision…)

B-Signes cliniques:

Hémarthrose : saignement intra-articulaire

- les plus fréquents (80%)
- à partir de 1-3 ans
- grosses articulations (genoux , coudes, poignets..)
- diagnostic = douleur, impotence, gonflement, chaleur, déformation
- récidives au niveau même articulation: **articulation cible**→ **arthropathie hémophilique**



Hémarthrose du coude



HEMARTHROSE



Hémarthrose





Hématomes:

Orbite /Cou /Plancher de la bouche/crane :

pronostic vital

PSOAS/Face antérieure de l'avant bras/Mollet/

Muscle fessier : **pronostic fonctionnel**

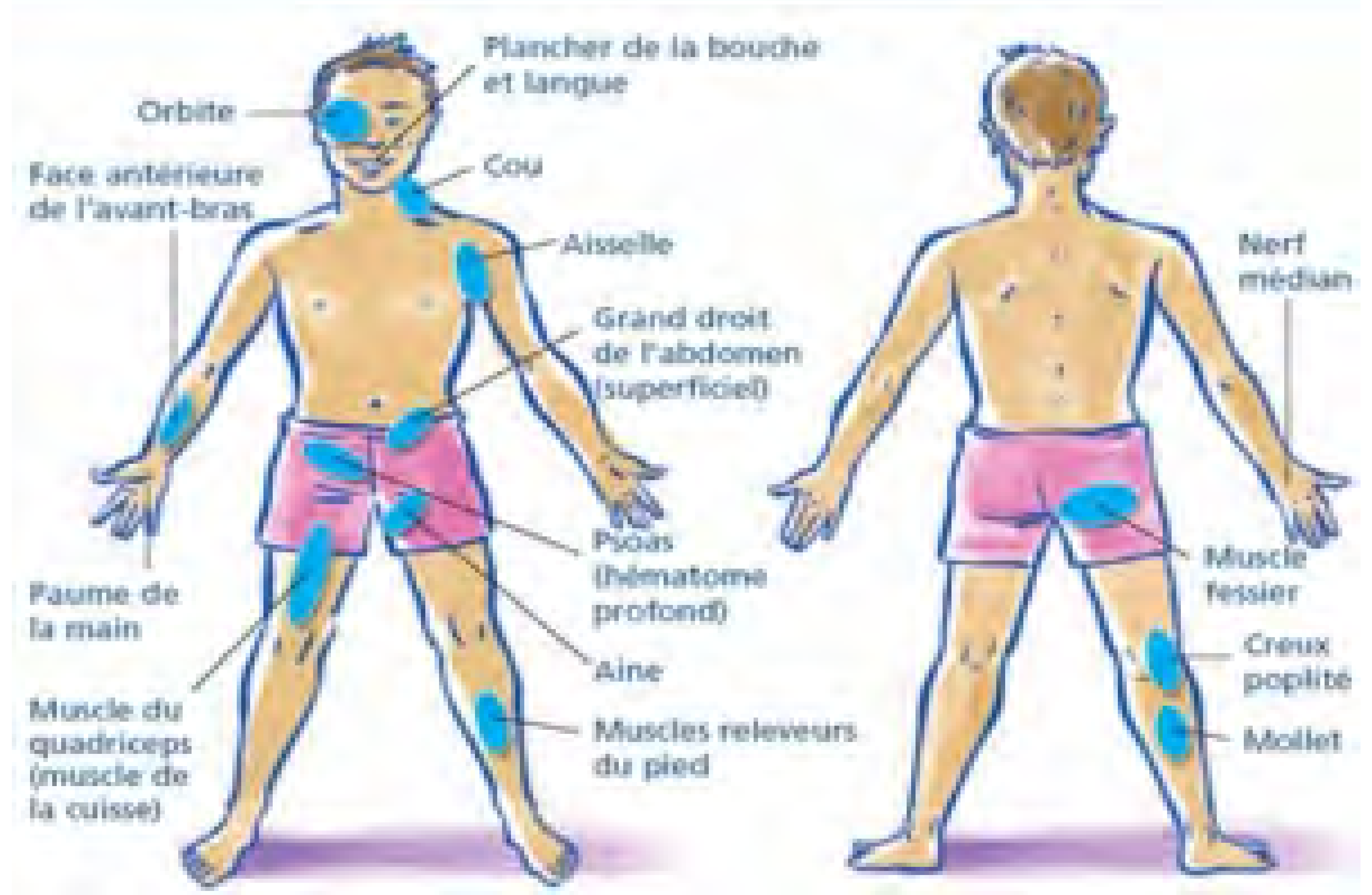
saignements muqueux plus rares

hémorragies buccales (plaies langue, gencives…)

épistaxis

hématuries

hémorragies digestives


Localisations "dangereuses" de certains saignements musculaires ou hématomes
Plancher de la bouche et langue
Orbite
Face antérieure de l'avant-bras
Cou
Aisselle
Nerf médian
Grand droit de l'abdomen (superficiel)
Psoas (hématome profond)
Muscle fessier
Paume de la main
Aine
Creux poplité
Muscle du quadriceps (muscle de la cuisse)
Muscles releveurs du pied
Mollet

HEMATOME ORBITAIRE



3-Examens complémentaires :

Taux de plq/TS/TP :**normaux**

TCA et le temps de thromboplastine partielle activée (**APTT**): **allongés**

Test de correction: mélange plasma normal +plasma patient permet de montrer si TCA et APTT allongés par déficit en facteurs ou par présence d'inhibiteurs.

Dosage des facteurs

- le type de l'hémophilie A (déficit en F.VIII) ou B (déficit en F.IX).
- la sévérité de l'hémophilie :

hémophilie majeure : F VIII ou IX < 1 %

hémophilie modérée : F VIII ou IX compris en 1 et 5%

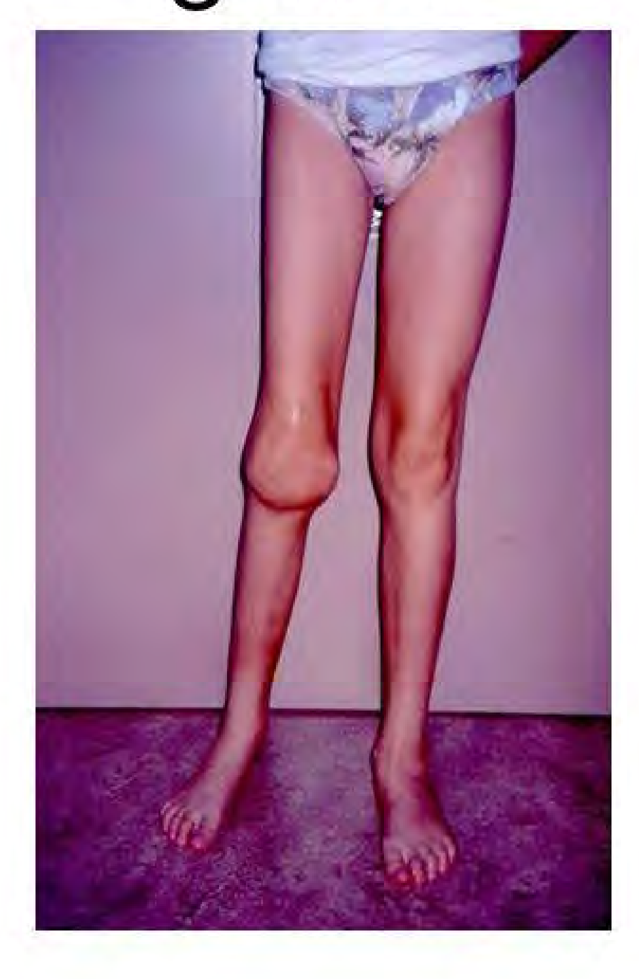
hémophilie mineure : F VIII ou IX > 5 %

4-Complications:

Au niveau de l'appareil locomoteur (hémarthrose):

- synovite aigue
- Changements ostéo cartilagineux
- synovite chronique
- dommages articulaires
- une atrophie musculaire et Perte de l'amplitude du mouvement
- arthropathie hémophilique chronique

Arthropathie hémophilique du genou



RADIOGRAPHIE DU GENOU:ARTHROPATHIE HEMOPHILIQUE



les « inhibiteurs: anticorps IgG qui neutralisent les facteurs de coagulation.

- complication du traitement la plus grave chez les hémophiles.
- suspecter chez les patients qui ne répondent pas cliniquement aux facteurs de coagulation surtout si auparavant réceptifs.
- la récupération et la demi-vie du facteur de coagulation injecté prévues diminuent considérablement.
- Le plus souvent chez l'hémophilie sévère
- La confirmation de la présence d'un inhibiteur et la quantification du titre s'effectue en laboratoire au moyen de la méthode Bethesda, un inhibiteur type faible répondeur :taux d'inhibiteur < 5 UB/ml, alors qu'un inhibiteur de type fort répondeur :taux d'inhibiteur≥ 5 UB/ml.

Autres complications

Infections virales HIV et hépatites

Anémie par spoliation sanguine

Apparition d'agglutinines irrégulières

4-Diagnostic différentiel:

Devant un sd hemorragique+TCA allongé:

- Déficit en fact Von Willebrand (VIIIwv)
  Transmission autosomale (2sexes)
  Hémorragies muqueuses
  TS/TCA Allongés
  Forme sévère: déficit en fact VIII possible :dgc éliminé par dosage du fact VIIIvw

- Déficit en fact XI: transmission autosomale
  dosage fact XI
- Hémophilie acquise: déficit acquis en fact VIII
  pas ATCD hémorragiques
  prédominance post partum/sujet âgé/auto immunité/néoplasie

Devant un TCA allongé sans sd hémorragique :

- Déficit en fact XII: pas ATCD hémorragique
  dosage fact XII
- ACC type antiprothrombinase lors de néoplasie,

Infections , auto immunité…

5-Traitement:

Mesures générales:

- Carte d’ hémophile
- Education patient et famille pour traitement à

Domicile

- Gestes à proscrire: IM, plâtre circulaire, T° intra rectale , AINS et aspirine, sports violents , et tout geste invasif sans substitution au préalable
- Vaccination en sous cutanée, hygiène bucco dentaire , scolarisation , natation…

Traitement substitutif en l'absence d'inhibiteur:

Facteur VIII OU IX plasmatique ou recombinant:

HA: 1UI/kg fact VIII en IV , ↑taux de fact VIII plasmatique de 2% (1/2vie fact VIII 8-12h).

HB: 1UI/kg fact IX en IV , ↑taux de fact IX plasmatique de 1% (1/2vie fact IX 18-24h).

En cas d' Hémarthrose, que faire ?

- principe du RICE :Repos /attelle/poche de glace/ surélévation/antalgiques
- Arrêt hémorragie le plus précocement possible
- Administrer le concentré de facteur(taux cible),si persistance douleur 2éme injection
- Rééducation précoce
- Arthrocentése (ponction articulaire du sang)
- Selon l' importance de l'arthropathie chronique: Synoviorthèse , synovectomie , arthrodèse , prothèse.

En cas d' Hématome ,que faire?:

- RICE : Repos /attelle/poche de glace/ surélévation/antalgiques
- Substituer en facteur le plus souvent plusieurs injections/2à3 j ou plus , si saignement actif .

Traitement substitutif en présence d'inhibiteur:

Patient avec Inhibiteur type faible répondeur:

Facteur adéquat à forte dose afin de neutraliser l'inhibiteur → arrêt hémorragie

Patient avec Inhibiteur type fort répondeur:

Agents by passants: facteur recombinant VIIa et les concentrés de complexe prothrombinique activé (plasmatique ou recombinant).

Possibilité d' éradication des inhibiteurs /trt d'induction de la Tolérance immune

Mode de traitement:

- Trt à la demande lors d' épisodes hémorragiques
- Trt prophylactique afin de prévenir ces épisodes hémorragiques

Prophylaxie primaire: avant première hémarthrose
Continue et régulière
tout jeune enfant

Prophylaxie secondaire: ATCD d' hémarthrose
prévient l'arthropathie hémophilique chronique

Prophylaxie tertiaire : présence d'arthropathie
Evite survenue d' autres arthropathies

Taux de facteur à atteindre en fonction du type d’ hémorragie et durée du traitement :

1. choix du facteur fonction type d’ hémophilie
2. Dose du facteur et durée fonction du poids et du type d’ hémorragie.

Hémarthrose : HA et HB = 40 à 60% / 1-2j (ou plus en fonction réponse)

Hématome: (sauf psoas): HA et HB = 40 à 60% / 2-3j (ou plus en fonction réponse)

Hématome du psoas :HA = 80 - 100%/ 1-2j puis 30 à 60%/ 3-5j

HB=60 - 80%/1-2j puis 30 à 60%/ 3-5j.

Hématome de localisation dangereuse:

HA = 80 - 100%/ 1-7j puis 50% / 8 à21j

HB=60 - 80%/ 1-7j puis 30%/ 8-21j.

Petite CRG(extraction dentaire , circoncision):

HA = 50%/ 5-7j

HB=40%/ 5-7j.

CRG Majeure:

HA = pré opératoire 80 - 100%

post opératoire 60 - 80% / 1à3j puis 40 - 60%/ 4à6j puis 30 - 50%/ 7-14j

HB=pré opératoire 60 - 80%

Post opératoire 40 - 60%/ 1à3j puis 30 - 50%/ 4-6j puis 20 - 40%/ 7-14j.

Hématurie :

- Pas de trt substitutif car risque de colique néphrétique (caillot de sang)
- Hyperhydratation+ATB
- Si persistance>24-72H:echographie pour rechercher cause locale (lithiase)+ substitution

HA= 50%/ 3-5j

HB= 40%/ 3-5j